



寻找主治医生

目前全球许多患者可采用酶替代疗法 (ERT) 来治疗庞贝病，这是一项巨大的成就。然而，在某些国家/地区，报销仍然是一个问题。作为庞贝病患者，您可能急切希望更多地了解这一机会以及酶替代疗法 (ERT) 的益处。在此之前，请务必先了解您所在国家/地区是否可以报销酶替代疗法，这一点非常重要。然后，您需要找到一位愿意并能够治疗庞贝病的有资质的医生。这可能需要花费一些时间和精力。不过，还是有一些资源可以帮助您简化搜索。在您找到医生后，医生将为您进行评估，以确保您适合接受治疗。本材料介绍了一些可以为您提供酶替代疗法的医生所在的地方，以及可能需要进行的医学检查清单。



问：我怎样才能找到医生来为我进行评估并为我提供酶替代疗法？

答：在接受酶替代疗法之前，找到一位愿意治疗庞贝病的医生很重要。这视您居住的国家/地区而异。有些国家/地区拥有监督庞贝病患者治疗的专家中心。而在另一些国家/地区，患者必须在当地医院找到愿意提供治疗的医生。

想找到您所在国家/地区的庞贝病专家，第一步可以尝试联系您所在国家/地区的国际庞贝病协会 (IPA) 联系人或组织。请访问以下网站：<https://www.worldpompe.org/>

问：在找到同意为我提供酶替代疗法的医生后，我可能需要询问哪些问题？

答：一旦找到愿意为您提供酶替代疗法的医生，在开始治疗之前与医生进行谈话很重要。为这次谈话做好充分准备。列出您的所有问题，包括检查前准备、报销、过敏反应、医学检查和康复等。

以下是您可能想要询问的一些问题类型示例。根据您居住的国家/地区，有些问题可能比其他问题更与您相关：

- 您还在治疗其他庞贝病患者吗？
- 您是否与拥有庞贝病和 ERT 经验的其他专家有联系？
- 您在输液治疗方面有哪些经验？
- 您是否愿意帮助我办理保险相关手续？
- 在开始输液治疗之前，我是否需要进行任何医学检查或测试？
- 在哪些天以及在什么时间可以接受治疗？
- 输液需要多长时间？
- 将在哪里进行输液——最近的医院、输液中心还是家里？
- 输液日将会进行哪些事项？
- 我是否需要使用植入式输液港，还是每次都会使用新的输液针？

寻找主治医生

- 如果我出现过敏反应，会怎样？
- 您休假时会怎样？有代表您的代理人吗？
- 在开始治疗后，我可能需要转诊去看其他医生，如康复专科医生、理疗师或言语治疗师。您能帮助我进行这些转诊吗？
- 您是否愿意定期监测我的病情？

问：在接受酶替代疗法之前，我必须做什么？

答：在开始接受酶替代疗法之前，您必须确诊患有庞贝病。这意味着需要有酶活性和/或脱氧核糖核酸 (DNA) 突变分析的医学报告。在您开始治疗之前，您的医生可能还想进行额外的检查。这些检查可能包括心脏检查（测量心率和心律，并观察心肌组织的电活动）、神经系统检查（测量肌肉群的力量和功能）、肺功能检查（记录您在特定时间段内吸入和呼出的空气量和速度）、血液检查（测量血液中的电解质、脂肪、蛋白质和酶水平）、妊娠试验或听力检查。这些检查的结果可为您的医生提供基线或起点。随着治疗的进展，可能会重复进行这些检查，以确定进展程度。

由于酶替代治疗通过静脉（即通过血流）给药，您的医生可能会对您进行检查，以确定进入静脉的难易程度。如果您的静脉难以进入，或如果您害怕扎针，您的医生可能会建议您使用植入式输液港（或类似装置）。植入式输液港是一种使用局部或全身麻醉剂放置在胸部区域皮肤表面下的装置。该装置的优点是可以轻松进入静脉。缺点是与静脉操作相比，感染风险更高。在采取任何行动之前，您的医生应与您讨论这一选择。

问：除了我的主治医生外，还有谁可以为我提供护理？

答：一旦诊断为庞贝病，接受多学科护理非常重要，即由专科医生团队提供医疗护理：例如，遗传专科医生、儿科医生或神经肌肉专科医生会监测您的进展，并为您转诊至管理特定症状的各种专科医生处，例如物理治疗师、言语治疗师、营养师和肺科医生。临床医生和相关医务人员也可以提供支持性护理。该多学科团队的成员将在整个治疗过程中持续保持相互沟通。有关多学科护理的更多信息，请参阅 **Pompe Connections**“获得正确的庞贝病治疗”。

本出版物旨在提供有关所涵盖主题的一般信息。它作为一项公共服务由国际庞贝病协会分发，对此应了解，国际庞贝病协会不参与提供医疗或其他专业服务。医学是一门不断变化的科学。由于可能存在人为错误和实践变化，因此我们无法保证此类复杂材料完全准确无误。需要通过其他来源（尤其是医生）确认这些信息。请记住，酶替代治疗的有效性因人而异。